

# Zeven jaar erfelijkheidsadviesing

Een evaluatie van de erfelijkheidsadviezen aan ouders van een kind met het syndroom van Down\*

B. G. A. TER HAAR\*\*

Het geven van erfelijkheidsadviezen is een snel groeiende vorm van medische dienstverlening. De Werkgroep Erfelijkheidsadviezen van het Nijmeegse St. Radboudziekenhuis adviseerde in de periode 1970-1976 135 ouderparen die naar haar waren verwezen wegens de geboorte van een kind met het Down-syndroom op basis van een regulaire trisomie 21. Doel van de werkgroep is „het geven van al die informatie die adviesvragenden nodig hebben om tot besluitvorming te komen over progenituur zoals passend is voor hun eigen levensopvattingen”, dus niet in de eerste plaats het bevorderen van een „verstandige beslissing”. In hoeverre dit doel ook gerealiseerd is, werd onderzocht middels een schriftelijke enquête.

## Opzet

Uit het archief van de Werkgroep Erfelijkheidsadviezen werden alle 135 gezinnen geselecteerd die in de periode 1970-1976 waren verwezen wegens de geboorte van een kind met het syndroom van Down op basis van een regulaire trisomie 21; de erfelijk bepaalde translokatievormen werden dus uitdrukkelijk buiten het onderzoek gehouden. Ook werden gezinnen waarbij niet de ouders, maar alleen andere familieleden een erfelijkheidsadvies hadden gevraagd, buiten beschouwing gelaten. De ouders werd per brief gevraagd, of zij bezwaar hadden tegen deelname aan een schriftelijke enquête. Hierop volgde geen enkele afwijzing. Vervolgens werd de ouders een enquêteformulier met negenenzestig meerkeuzevragen toegezonden.

De vragen die in dit artikel aan de orde komen, zijn te verdelen in vijf rubrieken:

- algemene informatie over probandus, gezin en ouders;
- kennis van de genetische achtergrond en de genetische prognose;

- indrukken van de ouders over de adviesingsgesprekken;
- besluitvorming van de ouders;
- huidige situatie van de probandus en de behoefte aan aanvullende informatie.

Bovendien werd de ouders gevraagd, hoe zij de eerste mededeling dat bij hun kind het Down-syndroom was vastgesteld, hadden ervaren. De resultaten van dit deel van het onderzoek zullen afzonderlijk worden gepubliceerd in *Huisarts en Wetenschap*.

Van de 135 verzonden enquêteformulieren werden er 119 gebruikt voor dit onderzoek; de overige bereikten de ouders niet wegens verhuizing, waren onvoldoende ingevuld, kwamen te laat te-

Tabel 1. Leeftijden probandi ten tijde van het chromosomaal onderzoek; n = 119.

Leeftijden	Aantallen	Percentages
0- 1 maand	5	4
1- 6 maanden	49	41
6-12 maanden	21	18
1-2 jaar	20	16
2-4 jaar	8	7
4-6 jaar	7	6
Ouder dan 6 jaar	9	8

Tabel 2. Rangnummers van de patiënten in het gezin; n = 119.

Rangnummers	Aantallen	Percentages
1	65	55
2	31	26
3	10	8
4	5	4
5	1	1
6	1	1
Onbekend	6	5

rug, of werden in het geheel niet gerecentreerd.

## Resultaten

• *Algemene informatie over probandus, gezin en ouders.* (tabellen 1-3).

De 119 probandi bestonden uit 63 jongens (54 procent) en 55 meisjes (46 procent). De leeftijden waarop zij chromosomaal werden onderzocht, zijn vermeld in tabel 1. De rangnummers van de patiënten binnen hun gezin zijn weergegeven in tabel 2.

In tabel 3 zijn de leeftijden van de moeders ten tijde van de geboorte van hun kind met het Down-syndroom vermeld. In de tabel zijn tevens de overeenkom-

Tabel 3. Leeftijden moeders ten tijde van de geboorte van de probandi. Bevindingen Hustinx e.a. (n = 249) en eigen onderzoek (n = 119).

leeftijden moeders	Hustinx		Ter Haar	
	aantallen	percentages	aantallen	percentages
15-19 jaar	1	0,4	1	1
20-24 jaar	5	2	21	17
25-29 jaar	20	8	50	42
30-34 jaar	41	17	25	21
35-39 jaar	59	24	8	7
40-44 jaar	103	41	7	6
45-49 jaar	19	8	1	1
50+ jaar	1	0,4	-	-
Onbekend	-	-	6	5

\* Dit onderzoek werd mogelijk gemaakt door het Praeventiefonds (28-309).

\*\* Kinderarts, verbonden aan de afdeling kindergeneeskunde van het St. Radboudziekenhuis te Nijmegen; hoofd van de Werkgroep Erfelijkheidsadviezen.

stige gegevens uit het onderzoek van *Hustinx e.a.* (1977) opgenomen. Een bezwaar is dat dit onderzoek betrekking heeft op Down-patiënten uit de periode 1947-1961 en bovendien alle cytogenetische varianten omvat. Deze gegevens zijn dus niet goed te vergelijken met de uitkomsten van ons eigen onderzoek, maar het is de enige studie in ons land waarmee überhaupt een vergelijking mogelijk is. Terwijl *Hustinx e.a.* vaststellen dat ruim 73 procent van de moeders ten tijde van de geboorte ouder was dan 35 jaar, blijkt in ons onderzoek dat 81 procent van de moeders op dat tijdstip juist jonger was dan 35 jaar.

• *Kennis van de genetische achtergrond en de genetische prognose* (tabellen 4-8). De tabellen 4, 5 en 6 spreken voor zich. Om te testen of de ouders zich een goede voorstelling hadden gemaakt van de kans op opnieuw een kind met het Down-syndroom, vroegen we naar het mathematische herhalingsrisico. Ondanks het feit dat alle probandi een reguliere trisomie 21 hadden, moest bij de interpretatie rekening worden gehouden met zowel de leeftijd van de moeder ten tijde van de geboorte van de probandus (*Hustinx e.a.* 1974), als de leeftijd waarop eventuele sibs zouden kunnen worden geboren. Op grond daarvan zijn herhalingsrisico's kleiner dan 3 procent als correct beschouwd, en risico's groter dan 3 procent als onjuist (tabel 7).

Tabel 7. De kennis van de ouders betreffende het herhalingsrisico.

	Aantallen	Percentages
Goed	83	70
Fout	9	7
Onbekend	19	16
Blanco	8	7

Aan de hand van de kennis over de genetische achtergronden, de genetische prognose en de mogelijkheid van prenatale diagnostiek is vervolgens voor alle ouders een „kennisscore” samengesteld. In tabel 8 zijn deze scores vermeld voor alle afzonderlijke jaren van het onderzoek. Hierbij dient te worden aangetekend, dat alle ouders vanaf 1 januari 1976 na het gesprek een schriftelijk verslag ontvingen met de belangrijkste punten en de daaruit voortvloeiende consequenties.

• *Indrukken van de ouders over de adviseringsgesprekken* (tabel 9).

Tabel 4. De kennis van de ouders betreffende het Down-syndroom.

Beweringen		Aantallen	Percentages
Er is sprake van:	erfelijke vorm	2	2
	toeval	107	90
	onbekend	10	8
Er is een chromosoom:	te weinig	4	4
	afwijkend	6	5
	te veel	92	82
	onbekend	10	9
Dit betreft chromosoom:	no. 6	2	2
	no. 10		
	no. 14		
	no. 21	69	64
	onbekend	36	34

Tabel 5. Lopen andere kinderen uit het gezin een verhoogd risico op een kind met het Down-syndroom?

	Aantallen	Percentages
Ja	—	—
Nee	78	68
Onbekend	36	32

Tabel 6. Bekendheid met de mogelijkheid van prenataal vruchtwateronderzoek.

	Aantallen	Percentages
Bekend	101	85
Onbekend	3	3
Blanco	15	12

Tabel 8. Jaar van erfelijkheidsadvies en kennis van de erfelijkheidsinformatie.

Jaar	Kwaliteit kennis			Totaal
	Uitstekend	Voldoende	Onvoldoende	
1970	0	1	0	1
1971	5	7	4	16
1972	9	11	4	24
1973	11	10	1	22
1974	15	5	1	21
1975	15	3	7	25
1976	10	0	0	10
Totaal	65	37	17	119

Tabel 9. Het oordeel van de ouders over de gevoerde gesprekken.

	Ja		Nee		Geen mening	
	n	%	n	%	n	%
Nieuwe informatie	85	73	19	17	12	10
Onjuiste informatie	4	3	106	91	7	6
Voldoende informatie	83	71	18	16	15	13
Voldoende aandacht	101	85	8	7	9	8
Goede sfeer tijdens gesprek	110	94	4	3	4	3
Voldoende tijd voor gesprek	110	94	4	3	4	3
Op het goede moment	81	74	4	3	25	23
Tevreden over het gesprek	104	90	8	7	4	3

Van de vier ouderparen die blijkens tabel 9 vonden dat er onjuiste informatie was gegeven, waren er twee die onze voorspelling over een vertraagde psychische ontwikkeling bestreden. Vijfentwintig van de negentwintig ouderparen die het tijdstip van het gesprek niet optimaal achtten, vonden dat het gesprek te laat had plaatsgevonden: de overige vier vonden juist dat het gesprek te vroeg had plaatsgevonden.

• *Besluitvorming van de ouders* (tabellen 10-14). Ter informatie dient hier te worden opgemerkt dat gemiddeld per casus twee gesprekken met de ouders worden gevoerd, één bij het onderzoek van het kind, waarbij ook bloed voor chromosomaal onderzoek wordt afgenomen, en nog een gesprek zodra de uitslag van het chromosomenonderzoek klaar is. De gesprekken duren gemiddeld 1,5-2 uur.

De strategie van de werkgroep is gericht op de besluitvorming der ouders, ongeacht de aard van deze besluitvorming. Derhalve was voor ons de belangrijkste vraag of de ouders tot een besluit waren gekomen sinds de erfelijkheidsadviesgesprekken. Uit de antwoorden (tabel 10) blijkt dat dit in de overgrote meerderheid van de gevallen inderdaad gebeurd was.

Om de aard van de besluitvorming bij de ouders vast te kunnen stellen, werd gevraagd naar de geboorte van verdere nakomelingen na het kind met de trisomie 21. De resultaten hiervan zijn samengevat in tabel 11. Onder de 77 kinderen geboren na de probandi, heeft zich geen enkele keer het syndroom van Down voorgedaan (ook niet bij prenataal onderzoek). Wel is het opmerkelijk dat de ouders die sinds het gesprek drie kinderen kregen, op het enquêteformulier invulden dat ze nog geen beslissing over verdere progenituur hadden genomen.

Omdat het krijgen van kinderen niet volledig afhankelijk is van de besluitvorming van de ouders, werd ook gevraagd naar de bestaande situatie. Door 99 ouderparen (83 procent) werd bevestigd dat het wel of niet krijgen van verdere progenituur een weerspiegeling

Tabel 10. Besluitvorming over verdere progenituur.

Besluit	Aantallen	Percentages
Ja	107	90
Nee	6	5
Geen antwoord/blanco	6	5

Tabel 11. Progenituur na de geboorte van een kind met het Down-syndroom.

	Aantallen	Percentages
Kinderen	66	$\left. \begin{array}{l} 56 \times 1 \text{ kind} \\ 9 \times 2 \text{ kinderen} \\ 1 \times 3 \text{ kinderen} \end{array} \right\} 56$
Thans zwanger	5	4
Geen kinderen/zwangerschap	48	40

Tabel 12. Gezinsnummer van probandus en bruikbaarheid van prenatale diagnostiek.

Gezinsnummer	Aanvaardbaar		Onaanvaardbaar		Blanco	
	n	%	n	%	n	%
1	52	46	7	6	6	5
2	14	12	7	6	10	9
3	4	4	0	0	6	5
4-6	0	0	4	4	3	3
Totaal	70	62	18	16	25	22

Tabel 13. Kennisscore en besluitvorming over progenituur.

Besluit	Kenniscore			
	uitstekend	voldoende	onvoldoende	totaal
Ja	60	36	11	107
Nee	2	0	4	6
Geen antwoord	3	1	2	6
Totaal	65	37	17	119

Tabel 14. Kennisscore en oordeel over het gesprek.

Oordeel	Kenniscore			
	uitstekend	voldoende	onvoldoende	totaal
Uitstekend	35	27	3	65
Voldoende	12	23	2	37
Onvoldoende	7	8	2	17
Totaal	54	58	7	119

was van hun bedoelingen; bij 2,5 procent was er sprake van toeval en 14 procent beantwoordde deze vraag niet. Kennis over de mogelijkheid tot prenatale diagnostiek betekent nog niet dat deze methode van vroegdiagnostiek ook aanvaardbaar is, gezien de daaraan vaak verbonden consequentie van een abortus provocatus. Daarom werd aan de 101 ouders die bekend waren met de mogelijkheid tot prenatale diagnostiek, ook de vraag voorgelegd of deze methode voor hen aanvaardbaar zou zijn. Door 74 procent der ouders werd prenatale diagnostiek met aansluitend een abortus provocatus aanvaardbaar geacht; 18 procent vond dit niet aanvaard-

baar en 8 procent liet de vraag open. Omdat het oordeel over de aanvaardbaarheid van prenatale diagnostiek en de eventuele consequenties afhankelijk kan zijn van de gezinssamenstelling, hebben we de uitspraken over prenatale diagnostiek van 113 ouderparen ook vergeleken met het gezinsnummer van de probandus (tabel 12). Om te zien of er een relatie bestaat tussen het erfelijkheidsadviesgesprek en de besluitvorming der ouders werd de besluitvorming uitgezet tegen de kennisscore (tabel 13). Ook werd gezocht naar het bestaan van een relatie tussen de kennisscore en de ervaringen van de ouders bij het gesprek (tabel 14).

• Huidige situatie van de probandi en de behoefte aan aanvullende informatie.

Van de 119 probandi zijn er inmiddels vijftien (13 procent) overleden; veertien (12 procent) hebben een matige gezondheid en achtenzeventig (66 procent) een goede gezondheid; in twaalf gevallen (10 procent) werd niet geantwoord. Op onze vraag naar het huidige verblijf van de probandi luidde het antwoord: zesentachtig kinderen thuis, vijftien in een instelling en driemaal geen opgave.

Tenslotte peilden wij de behoefte van de ouders aan een aanvullend gesprek: achtenveertig ouderparen hadden daaraan geen behoefte, in eenenzeventig gevallen werd een hernieuwd contact wenselijk geacht. De aard van de vragen die bij deze laatste groep nog leefden, is weergegeven in *tabel 15*.

### Beschouwing

Bij minder dan 3 procent van alle Down-patiënten is sprake van een erfelijke vorm op basis van een familiale translokatie. In de individuele situatie is echter zonder cytogenetische differentiatie geen uitspraak te doen over het herhalingsrisico.

Bij analyse van ons patiëntenbestand blijkt, dat voornamelijk jonge ouders (81 procent van de moeders was jonger dan 35 jaar) met een eerste of tweede kind met het Down-syndroom (81 procent van de gezinnen) vragen om een erfelijkheidsadvies. Dit is heel begrijpelijk, aangezien juist deze ouders nog verdere nakomelingen zullen overwegen. Anderzijds is het bedenkelijk dat een grote groep ouders die zelf geen verdere nakomelingen meer wensen, zich niet vroegtijdig laat informeren over de risico's die hun andere kinderen lopen, als die weer nakomelingen zouden wensen. Mocht in die gezinnen de Down-patiënt overlijden zonder cytogenetische geverifieerde diagnose, dan moet men te zijner tijd óf afzien van een gefundeerd erfelijkheidsadvies óf een veelvoud aan kosten maken door cytogenetisch onderzoek van een aantal fa-

milieleden. Hoe dan ook lijkt het raadzaam bij elke pasgeborene met klinisch het Down-syndroom een cytogenetisch onderzoek te verrichten, niet alleen om bevestiging te krijgen van de diagnose maar vooral om vragen over de erfelijke consequenties voor tal van familieleden, nu of later, te kunnen beantwoorden.

Praktische kennis met betrekking tot het herhalingsrisico voor de ouders en voor hun kinderen en met betrekking tot de mogelijkheid van prenatale diagnostiek blijkt aanwezig bij respectievelijk 70, 65 en 85 procent van de ondervraagden. De kennis van deze informatie blijkt duidelijk gecorreleerd met de kennis van de achtergronden van het Down-syndroom. Toch is duidelijk dat de ouders zich lang niet alle informatie zodanig eigen maken dat ze die later nog ongeschonden kunnen reproduceren. Dit hangt ook samen met de intentie waarmee ze een erfelijkheidsadvies vragen. Zo zullen ouders wier eerste en enige kind het Down-syndroom heeft, vooral geïnteresseerd zijn in hun eigen herhalingsrisico en nog niet of nauwelijks in het risico voor de nakomelingen van kinderen die ze nog niet hebben. Omgekeerd zullen ouders die al besloten hebben dat hun gezin compleet is maar geïnformeerd willen worden over de risico's voor de nakomelingen van hun andere kinderen, weinig aandacht hebben voor het risico voor een kind dat er toch niet meer komt.

De veronderstelling dat de bij de erfelijkheidsadviesgesprekken opgedane kennis met het verstrijken der jaren zou vervagen, werd niet bevestigd. Wel bleek duidelijk dat de kennis van de geënuquêteerden sterk was verbeterd sinds 1976, toen we begonnen met het sturen van een schriftelijk verslag met een samenvatting van alle relevante gegevens. Deze brief geeft de gelegenheid om in alle rust, in eigen omgeving en op een zelf gekozen moment nog eens de verschillende gegevens op zich in te laten werken. Bovendien kan men er later op terugvallen als de andere kinderen

hierover vragen hebben. Het schriftelijk verslag is daarnaast van belang voor de behandelend huisarts of specialist, die een kopie ontvangt en dan ook weet wat er besproken is, en tenslotte ook voor de counselor, die verplicht wordt in begrijpelijke taal te communiceren met zijn cliënten en zich niet kan verschuilen achter onduidelijke uitspraken.

Een vergelijkbare verbetering van het kennisniveau dankzij schriftelijke verslaggeving doet zich voor bij erfelijkheidsadviezen naar aanleiding van aangeboren hartafwijkingen. *Reiss and Menashe* vonden bij een na-onderzoek, dat slechts 25 procent van de ouders het herhalingsrisico kende, terwijl *Halloran et al.* in 87 procent van de gevallen een correct antwoord kregen; in het laatste geval hadden de ouders steeds een schriftelijke samenvatting van het counselingsgesprek ontvangen. Het is dan ook onjuist bij tegenvallende resultaten van een na-onderzoek, de oorzaken daarvan in de eerste plaats bij de ouders te zoeken (opleidingsniveau, emotionele weerstanden en dergelijke), zoals door *Sibinga and Friedman* is gedaan. Uitgangspunt bij het beoordelen van een erfelijkheidsadvies is niet hetgeen door de dokter is gezegd, maar hetgeen door de ouders is begrepen. Een schriftelijk verslag vormt daarbij een uitermate nuttig hulpmiddel.

Wil men kennis overdragen in een gesprek, dan dient daarvoor een gunstig klimaat te worden geschapen. De ouders komen gespannen naar het ziekenhuis, want ze verwachten een belangrijke uitspraak. Het eerste gesprek heeft een algemeen karakter, waarbij ook de diverse mogelijkheden die het chromosomaal onderzoek kan opleveren, worden besproken. Bij die gelegenheid wordt bovendien de patiënt onderzocht en wordt aansluitend een bloedmonster afgenomen. Dit gesprek vindt altijd plaats in de polikliniek.

Het eindgesprek vindt plaats met beide ouders, zodra de uitslag van het chromosomenonderzoek bekend is. De probandus is daarbij niet aanwezig. Dit gesprek dient op de afgesproken tijd plaats te hebben (dus niet laten wachten) in een kamer met enige huiselijke trekken (dus geen laboratoriumruimte of ziekenkamer), bijvoorbeeld met een zitje. Bij voorkeur wordt het gesprek „in burger” gevoerd, zonder hinderlijk telefoongerinkel. Naast het geven van informatie moet er ruimte geschapen worden voor de eigen problemen van de ouders en indien deze niet spontaan worden gebracht, dient ernaar gesondeerd te worden.

Tabel 15. Onderwerp van de aanvullende informatie; n = 71.

	Aantallen	Percentages*
Herhalingsrisico	8	7
Begeleiding	34	29
Gezondheid	16	13
Herhalingsrisico en begeleiding	2	2
Herhalingsrisico en begeleiding en gezondheid	3	3
Gezondheid en begeleiding	8	7

\* Percentages van 119.

In veruit de meeste gevallen is het ons gelukt de omstandigheden van het gesprek dusdanig te maken dat de ouders daarover content waren. Deze omstandigheden staan wel in relatie tot de kennisoverdracht, maar zijn op zichzelf niet gecorreleerd met de uiteindelijke besluitvorming der ouders. Het optimaliseren van de omstandigheden tijdens het gesprek is ook alleen maar bedoeld om tot een goede kennisoverdracht te komen.

Uit de gegevens blijkt 90 procent der ouderparen een beslissing te kunnen nemen over verdere progenituur. Bij retrospectief onderzoek is het onmogelijk – en bij prospectief onderzoek maar ten dele mogelijk – uit te maken in hoeverre het erfelijkheidsadvies hierin van doorslaggevend betekenis is geweest. Toch menen we te mogen aannemen dat het doel van het erfelijkheidsadvies, de ouders tot besluitvorming te brengen, is ondersteund. Er blijkt een duidelijke relatie tussen de besluitvorming enerzijds en de kennis over herhalingsrisico, achtergrond en prenatale diagnostiek anderzijds.

De twaalf ouderparen die volgens het enquêteformulier „niet” tot besluitvorming waren gekomen of de vraag niet hadden beantwoord, waren aanleiding tot nader onderzoek. Daarbij bleek in vijf gezinnen wel degelijk een nieuwe gezinsuitbreiding, variërend van één tot drie kinderen, en was in drie gezinnen sterilisatie uitgevoerd bij een bestaande gezinsamenstelling van respectievelijk vier, vier en twee kinderen. Er bleek dus bij nog eens acht ouderparen wel een besluit te zijn genomen en bij geen van deze ouderparen is dit „bij toeval” geschied. In werkelijkheid is dus bij 97 procent der ouders wel een beslissing over progenituur genomen. De resterende vier ouderparen die aangaven niet tot een beslissing te zijn gekomen, blijken een minimale tot matige kennis te bezitten over herhalingsrisico's, achtergrondinformatie en prenatale diagnostiek. Ook het feit dat twee van deze ouderparen van buitenlandse origine zijn, kan een kennisoverdracht in de weg hebben gestaan. Deze ouders zijn voor een nieuw gesprek uitgenodigd en opnieuw geïnformeerd.

Prenatale diagnostiek was onbekend bij drie ouderparen en uitgesproken on-

aanvaardbaar, gezien de eventuele consequenties van een abortus provocatus, bij 16 procent van de ouders die deze methode wel kenden. De ouders die geen antwoord gaven, staan hier waarschijnlijk ambivalent tegenover. Dat ouders wier eerste kind het Down-syndroom heeft, veel vaker prenatale diagnostiek een bruikbare methode achten dan ouders van later geboren kinderen, hangt waarschijnlijk samen met de grotere vrijblijvendheid ten aanzien van verdere progenituur als het gezin ook reeds een of meer normale kinderen telt.

Uit het onderzoek blijkt dat bij 60 procent der ouders nog duidelijke vragen bestonden: bij 11 procent der ouders over het herhalingsrisico, bij 22 procent over de gezondheid en bij 40 procent over de begeleiding van hun kind. Veel van deze vragen zijn pas in de loop der jaren ontstaan en eisen een aan de situatie aangepast antwoord. Een werkgroep erfelijkheidsadviezen dient zich te beperken tot een eenmalige follow-up, drie tot zes maanden na het uitbrengen van het erfelijkheidsadvies.

De taak van de huisarts, juist bij aandoeningen met een erfelijke achtergrond, is door Aulbers uitvoerig beklemtoond. Hij wijst op de unieke positie van de huisarts als kenner van de familie-omstandigheden, vertrouwensman bij gevoelige problemen als erfelijkheid, coördinator bij de samenwerking met specialisten en andere werkers in de diverse echelons, en tolk bij het vertalen van technische informatie in termen van het persoonlijke leven van zijn patiënten. Het schriftelijk verslag van het erfelijkheidsadvies maakt het mogelijk, dat huisarts en specialist elkaar aanvullen bij onduidelijkheden of vragen die zich in de loop van de tijd ontwikkelen. Juist omdat de uiteindelijke besluitvorming der ouders zich niet afspeelt tijdens het erfelijkheidsadvies maar pas daarna – soms na dagen maar vaker na maanden of zelfs jaren – ligt een belangrijke taak hiervoor bij de huisarts, die als geen ander de totale zorg voor het gezin kan overzien.

*Samenvatting. Dit artikel heeft betrekking op een onderzoek naar de resultaten van de erfelijkheidsadviezen die werden gegeven aan 119 ouderparen met een*

*kind met het syndroom van Down op basis van een reguliere trisomie 21. Het gestelde doel, de ouders te helpen bij hun besluitvorming over verdere progenituur, blijkt in 97 procent van de gevallen bereikt. Er is een duidelijke relatie tussen de besluitvorming enerzijds en anderzijds de kennis van genetische achtergronden, herhalingsrisico en prenatale diagnostiek. Een goede atmosfeer, voldoende aandacht en tijd, en vooral ook een schriftelijk eindverslag aan de adviesvragers bevorderen de kennisoverdracht en zijn van grote betekenis voor het welslagen van het erfelijkheidsadvies.*

*Summary. Seven years of genetic counselling. An evaluation of genetic counselling of parents of a child with Down's syndrome.*

*An inquiry was made into the effects of genetic counselling of 119 couples with a child suffering from Down's syndrome based on regular trisomy 21. The objective – to assist parental decision-making on further offspring – was achieved in 97 percent of the cases. There is an unmistakable correlation between decision-making on the one hand and, on the other, knowledge of genetic factors, risk of repetition, and prenatal diagnostics. A good „climate”, sufficient attention and time and especially a written final report for the clients positively influence the transfer of knowledge and are of great importance for successful genetic counselling.*

- Aulbers, B. J. M. Erfelijke ziekten in de huisartspraktijk. (1976) *Huisarts en Wetenschap* **19**, 247-252.
- Halloran, K. H., Y. E. Hsia and L. E. Rosenberg. Effect of genetic counselling for congenital heart-disease in a pediatric cardiac clinic. (1976) *J. Pediat.* **88**, 1054-1056.
- Hustinx, Th. W. J., B. G. A. ter Haar en F. J. Rutten. Het syndroom van Down. Cytogenetische differentiatie als basis van erfelijkheidsadvies. (1974) *Maandschr. Kindergeneesk.* **42**, 265-284.
- Hustinx, Th. W. J., M. G. van den Berg-Van Beukering, P. H. van Elteren et al. Down's syndrome in the Netherlands. (1977) *T. Kindergeneesk.* **5**, 167-178.
- Reiss, J. A. and V. D. Menashe. Genetic counseling and congenital heart-disease. (1972) *J. Pediat.* **80**, 655-656.
- Sibinga, M. S. and C. J. Friedman. Complexities of prenatal understanding of phenylketonuria. (1971) *J. Pediat.* **48**, 216-224.